MINISTERUL SĂNĂTĂȚII AL REPUBLICII MOLDOVA	**Protocol clinic standardizat** **Sindromul Dandy-Walker**

A. Partea introductivă

A.1.	**Diagnostic**	**Sindromul Dandy-Walker**
A.2.	**Codul bolii (CIM 10)**	Q 03.1
A.3.	**Utilizatorii**	Secțiile de nou-născuți, secțiile de neurologie şi patologie nou-născuți, secțiile de pediatrie, secțiile de neurochirurgie, secția de genetică
A.4.	**Scopul protocolului**	• Profilaxia anomaliilor congenitale cerebrale; • Sporirea calității managementului nou-născuților cu sindromul Dandy-Walker; • Reducerea numărului de cazuri de invalidizare şi deces prin MC SNC;
A.5.	**Data elaborării**	2014
A.6.	**Data revizuirii**	2016
A.7.	**Definiții**	Sindromul Dandy-Walker este agenezia totală sau parțială al vermisului cerebelar, cu dilatare chistică enormă a ventricolului IV şi hidrocefalie.
A.8.	**Informația epidemiologică**	• Incidența 1/25000-1/30000 nou-născuți; • Raportul de sex M:F - 1:3; • Mortalitatea 12-50%; • Anomaliile congenitale asociate contribuie în 83% din decesele post-natale; • Se asociază cu agenezia de corp calos - 70% cazuri; • Asocieri cu alte MC – cardiace, urinare, ale feței, degetelor, vertebrelor în 20-30% din cazuri.

B. Partea generală

B.1.	**Nivel de asistență medicală antenatală**		
	Descriere	**Motive**	**Paşi**
B.1.1.	Profilaxia antenatală şi diagnosticul antenatal a MC ale SNC	Profilaxia MC ale SNC la nou-născuți din mame cu antecedente prenatale; Administrarea Acidului folic în antecedente prenatale individual 0,8-4,0 mg/zi 3luni preconcepțional si primele 12sg; Administrarea 0,8 mg/zi Acid folic 3luni preconcepțional si primele 12 s.g. ,reduce cu 75% incidența hiperhomocisteinemiei.	• Aprecierea factorilor de risc prenatali si diminuarea influenței lor **C.1;** • Conduita anepartum a familiilor din grupul de risc **C.2;** • Acid folic prenatal pe perioada pînă la 12sg idividual 0,4-0,8mg/zi; • NSG fetală la TG de 18-21 sg.**C.6.1.**
B.2.	**Nivel de asistență medicală spitalicească**		
B.1.2.	**La internare**		
	Descriere	**Motive**	**Paşi**
B.1.2.1.	Depistarea precoce a semnelor MC ale SNC la nou-născuți.	• Depistarea precoce a semnelor de MC SNC este importantă în confirmarea diagnosticului la timp şi determinarea tacticii ulterioare de conduită şi tratament • Stabilizarea pretransport şi monitorizarea funcțiilor vitale permite preîntimpinarea complicațiilor şi transportarea ulterioară în CP nivelul III pentru investigații şi tratament.	• Anamneza cu aprecierea factorilor de risc **C.1;** • Examenul clinic **C.3;** • NSG după naştere **C.6.2;** • Examenul de laborator, paraclinic şi imagistic **C.6-C.-C7;** • Diagnosticul diferencial. **C.4-C.5.**
B.1.2.	**Diagnosticul**		
B.1.2.2.	Confirmarea	Tactica de conduită şi alegerea	**Obligatoriu:**

	diagnosticului de sindrom Dandy-Walker cu evaluarea gradului de afectare a SNC.	tratamentului depind de gradul de afectare şi complicaţiile bolii.	• Anamneza cu aprecierea factorilor de risc **C.1;** • Examenul clinic **C.3.-C.4;** • Examenul de laborator: ureia, creatinina, ionograma, glicemia, TORCH infecţii, AGS, AGU; • NSG, TCC, RMN **C.6.-C.7;** • Oftalmoscopia; • Consultul geneticianului; • Consultul neorochirurgului; • EEG în caz de convulsii **C.7.**

C. Descrierea metodelor,tehnicilor şi procedurilor

C.1. Factorii de risc în sindromul Dandy-Walker

- **Factorii genetici:** transmiterea dominant autozomală,recesivă: trisomia 8, 13, 18, 21, triploidie;
- **Factori exogeni:** alcoolul, fumatul;
- **Factori endogeni:** diabetul zaharat;
- **Factori de mediu:** rubeola, toxoplazmoza, infecţia cu citomegalovirus;
- **Medicamentele:** Warfarina(Coumadin), Isotretinoin.

C.2. Conduita antepartum a famiilor din grupul de risc

- Consultul geneticianului a cuplurilor ce au cazuri în familie de boli cromozomiale şi ereditare, MCC, antecedente prenatale;
- Coreocenteza (11-12 sg) sau(amniocenteza la 19 sg);
- Aprecierea la USG a malformaţiilor congenitale pe perioada sarcinii (transvaginal la 18sg cu reconfirmare la 20-21sg) si internare la necesitate;
- Determinarea tacticii ulterioare a conduitei sarcinii.

NB. Acid folic 0,4mg în perioada prenatală pînă la 12sg.

C.3. Semnele şi simptomele

C.3.1. Clinica în caz de sindromul Dandy-Wolker poate apărea acut/rapid sau se dezvoltă latent/lent.

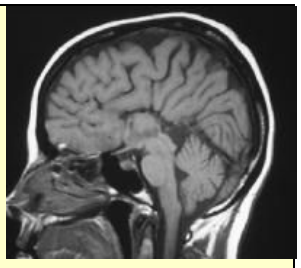
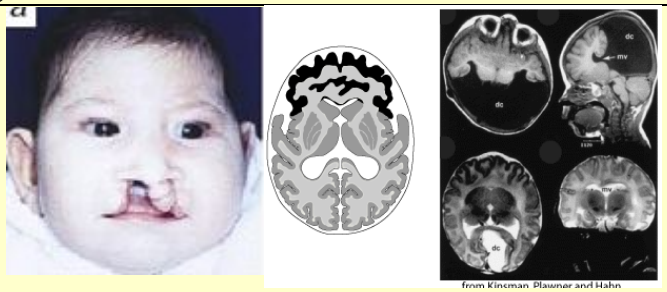
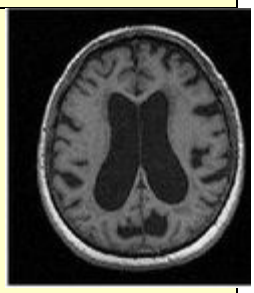
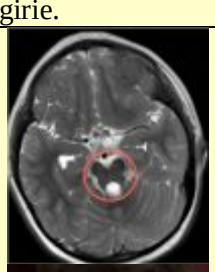
În primele 6 luni de viaţă:	**După 6 luni de viaţă:**
• Creşterea PC peste limita normală, dehiscenţa suturilor; • Întîrziere în dezvoltarea motorie; • Mişcări oculare anormale; • Bombarea, tensionarea fontanelei; • Tendinţă spre bradipnee; • Iritabilitate; • Vomă; • Convulsii; • Paralizia muşchilor faciali; • Hipertonus/paralizie spastică în picioare; • Extinderea progresivă a craniului în direcţia occipitului.	• Vome; • Retard mental; • Modificări ale comportamentului; • Convulsii; • Tulburări de echilibru; • Cefalee; • Ataxie; • Nistagm; • Bombare occipitală; • Dereglări de văz şi auz; • Tulburări de vorbire; • Paralizie spastică inferioară

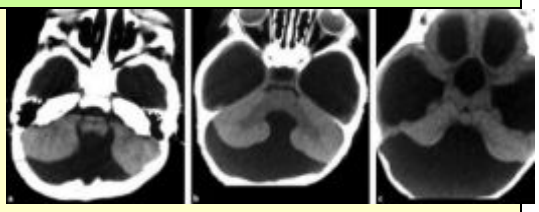
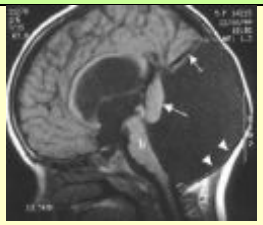
C.3.2. Semne şi simptome în caz de asociere cu alte MC 20-33%

- Defecte cardiace;
- Malformaţii ale tractului urogenital (rinichi polichistic);
- Polidactilie, sindactilie;
- Anomalii orofaciale şi palatoschizis;
- Cataracta.

C.4. Diagnosticul diferencial

C.4.1 Agenezia corpului calos

	• Semne neurologice: hemipareză, hemidistonie, ataxie, nistagm, macrocefalie, convulsii în 50% cazuri, hemianopsie, mai rar insuficiență acută hipofizară sau hipotermie; • USG anterior naşterii: absența chistului septului lucid, deplasare laterală a ventriculilor laterali; • CT-scan: deplasare externă a coarnelor frontale între care ventricolul III este ascensionat; RMN: anomalii asociate (asimetrie emisferică, ventriculomegalia coarnelor posterioare). 
C.4.2.	**Holoprozencefalia** • Anomalii faciale: hipertelorism, cheilopalatoschizis, nasul scurt; • Retard mental; • Spasmul în flexie; • Apnee; • Paralizie cerebrală; • Tulburări de termoreglare; • RMN: aplazia emisferelor cerebrale, aplazia bulbilor olfactivi, corpului calos, septului pelucid, hipoplazia talamusului. 
C.4.3.	**Microhidrocefalia congenitală** • PC cu 5-6 cm sub linia corespunzătoare vîrstei; • Fruntea teşită; • Vertex ascuțit; • Hiperchinezie; • Retard motor sever; • Tulburări de coordonare; • Epilepsie; RMN: lărgirea sistemului ventricular, atrofia structurilor cerebrale, pahigirie. 
C.4.4.	**Sindromul Jubert** • Dereglări de ritm respirator; • Polipnee periodică; • Mişcări oculare anormale; • Ataxie; • Asimetrie facială; • Microcefalie; • Hipotonie; • Sindrom epileptic; • Retard mental sever; • Oftalmoscopia denotă colobom coroido-retinian; • USG: anomalii renale; • TC-scan şi RMN denotă hipoplazia cerebelului: • vermisul cerebelos mic displazic sau aplastic • lipsa decusației piramidale • nucleul olivarum inferior anormal • displazie şi heterotopie de nuclee cerebeloase. 
C.5.	**Clasificarea**
	• Dandy-Walker complex; • Dandy-Walker varianta; • Mega cisterna magna; • Chist arahnoid.
C.6.	**Diagnosticul imagistic**
C.6.1.	NSG in utero: • Anomalii de vermis cerebelos în asociere cu chist în fosa posterioară care comunică cu ventricolul IV; • Ventricolele laterale şi ventricolul III sunt dilatate; • Se face în săptămâna 20-21 de gestație, deoarece dezvoltarea vermisului cerebelos poate fi incompletă; • Se repetă în trimestrul II-III; • Monitorizarea USG fetală este utilă pentru monitorizarea dimensiunilor chistului şi

	ventriculomegaliei.
C.6.2.	**NSG transfontanelară postnatal** • Emisferele cerebelare şi vermisul hipoplaziate; • Chist în fosa posterioară; • Dilatarea ventricolelor laterale şi ventricolului III.
C.6.3.	**Rx craniului** • Fosa posterioară mărită în mod disproporțional; • Subțiere caracteristică şi bombare occipitală; • Lărgirea suturii lambdoide.
C.6.4.	**Tomografia computerizată (TC)**
	• Absența parțială sau completă a vermisului cerebelos; • Chist în fosa posterioară ,comunică cu ventricolul VI; • Emisferele cerebelare mici şi lateral deplasate; Subțierea şi bombarea oaselor fosei posterioare; • Hidrocefalie. 
C.6.5.	**Rezonanța magnetică nucleară(RMN)**
C.6.5.1.	**Dandy-Walker complex** • Fosa posterioară extinsă; • Poziție ridicată de tentorium; • Deplasare în sus a sinusurilor laterale; • Diferite grade de hipoplazie a vermisului cerebelar sau aplazie; • Dilatare chistică masivă a ventricolului IV. 
C.6.5.2	**Dandy-Walker varianta** • Hipoplazia vermisului cerebelar; • Dilitare chistică a ventricolului IV; • Extinderea fosei posterioare lipseşte.
C.6.5.3	**Mega cisterna magna** • Fosa posterioară extinsă; • Cistenra magna extinsă; • Vermisul cerebelar şi ventricolul IV normale.
C.6.5.4	**Chist arahnoid** • Deplasarea ventricolului IV şi cerebelului anterior; Tratamentul chirurgical este diferit pentru chist arahnoid şi Dandy-Walker malformatie.Important de diferenciat aceste două entități între ele la RMN.
C.6.6.	**Electroencefalograma(EEG) şi amplitudine-integrated EEG**
	• Este indicată în caz de convulsii
C.7.	**Tratamentul**
	• Terapia individualizată cu monitorizarea atentă a stării pacientului; • Identificarea şi tratarea precoce a complicațiilor poliorganice în dependență de gradul de afectare; • Consilierea rudelor cu informarea despre riscurile şi complicațiile posibile; • Acordul informat al rudelor pacientului; • Tratamentul constă în craniectomie suboccipitală, rezecția arcului posterior al atlasului, deschiderea chistului cu rezecția pereților săi şi refacerea circulației LCR; • Evitarea decompresiei bruşte la deschiderea chistului, deoarece poate duce la scăderea rapidă a tensiunii intracraniene; • Se preferă drenajul ventriculo-peritoneal.

C.7.1.	**Managementul convulsiilor**
	• Convulsiile trebuie cupate rapid pentru a reduce riscul leziunilor adiționale (vezi PCN, Encefalopatia hipoxică ischemică); • Asigurați un statut respirator şi cardiac anterior inițierii terapiei anticonvulsionale; • Terapia anticonvulsivantă trebuie administrată i/v pentru a atinge doza; • Anticonvulsivantele recomandabile: - Fenobarbital (linia întîi); urmate de Fenitoin; Midazolam; Clonazepam; • Durata tratamentului depinde de probabilitatea de reapariție a convulsiilor: anularea timpurie duce la revenirea convulsiilor; Anticonvulsivantele pot fi anulate odată ce crizele sunt controlate şi normalizarea traseului EEG.
C.7.2.	**Chinetoterapia**
	• Chinetoterapia se face în tulburările de echilbru şi coordonare • Terapia ocupațională şi logopedia în afectările mentale şi tulburări de vorbire.
C.8.	**Prognosticul**
	• Dezvoltarea intelectuală este variabilă: unii copii au dezvoltare cognitivă normală, alții dezvoltă redard mental, chiar şi atunci cînd hidrocefalia este tratată precoce şi corect; • Prezența mai multor defecte congenitale au prognostic nefavorabil, aceşti copii vor fi dependenți de supraveghere şi îngrijire toată viața; • Defectele asociate ale inimii,rinichilor sau convulsiile scad durata de viață; • Unii copii cu chisturi isolate Dandy-Walker,cu hidrocefalie diagnosticate in utero pot fi tratați la naştere şi pot avea rezultate normale; • Unii copii cu Dandy-Walker varianta, întreaga lor viață pot să nu manifeste nici un simptom; • Părinții copiilor cu sindromul Dandy-Walker beneficiază de consiliere genetică în cazul în care intenționează să aibă mai mulți copii; • În cazul transmiterii genetice, riscul de recurență este de 1-5%, de aceea sfatul genetic este important.
C.9.	**Consilierea familiei**
	• Este important de a lua în considerație efectele psihologice asupra familiei; • Consilierea psihologică trebuie inițiată imediat; • Supravegherea neuropediatrului AMF.

Abrevierile folosite în document

NSG	Neurosonografia	**SNC**	Sistemul nervos central
EEG	Electroencefalografia	**MC**	Malformații congenitale
RMN	Rezonantă magnetică nucleară	**AEP**	Antiepileptice
PC	Perimetrul cranian	**AGS**	Analiza generală de sînge
SG	Săptămîni de gestație	**AGU**	Analiza generală de urină

Aprobat prin ordinul Ministerului Sănătății nr.788 din 08 august 2014 „Cu privire la aprobarea Protocoalelor clinice standardizate pentru medicii neonatologi din secțiile de reanimare şi terapie intensivă neonatală”.

Elaborat de grupul de autori:
Petru Stratulat, director cercetare , inovare si transfer tehnologic, dr .hab. medicină, prof. univ. USMF ”N.Testemițanu”.
Dorina Rotaru, colaborator ştiințific, IMSP IMsiC.
Anatol Boboc, şef secție neurologie şi patologie nou-născuți, IMșiC.
Elena Cibotari, neuropediatru secția neurologie şi patologie nou-născuți IMşiC.

Bibliografie

1. Menon RK, Nadkarni TD, Desai KI, Goel A. Dandy-Walker malformatie asociate cu rinichi polichistic: sindrom Goldston revizuit. *J Clin Neurosci* . Octombrie 2006, 13 (8) :875-7.
2. Yildiz H, Yazici Z, Hakyemez B, C Erdogan, Parlak M. Evaluarea modelelor fluxului LCR ale fosei posterioare malformatii chistice cu ajutorul fluxului LCR imagistica MR. *Neuroradiologie* . Septembrie 2006, 48 (9) :595-605.
3. McClelland S 3, Charnas LR, SantaCruz KS, Garner HP, Lam CH. Compresie trunchiul cerebral progresivă într-un copil cu melanoza neurocutanate şi complex Dandy-Walker urmare plasare shunt ventriculo pentru hidrocefalie. Raport de caz. *J Neurosurg* . Decembrie 2007, 107 (6 Suppl) :500-3.
4. Sasaki-Adams D, Elbabaa SK, Jewells V, Carter L, Campbell JW, Ritter AM. Varianta Dandy-Walker: o serie caz de 24 de copii si adolescenti si evaluare a anomaliilor asociate, incidenta de hidrocefalie, şi rezultatele de dezvoltare. *J Neurosurg Pediatrie* . Septembrie 2008, 2 (3) :194-9.
5. Marnet D, Vinchon M, Mostofi K, Catteau B, Kerdraon O, Dhellemmes P. neurocutanate melanoza şi complexul Dandy-Walker: o asociație mai puțin frecvente, dar nu atât de nesemnificative. *Childs Nerv Syst*. 27 august 2009.
6. P.Stratulat,M.Stratilă .Manual ”Malformațiile concepționale”, Chişinău,2011.